

Humangenetik

Human Genetics · Génétique humaine

Herausgegeben von / Edited by / Publié par

P. E. Becker, Göttingen
A. G. Motulsky, Seattle
U. W. Schnyder, Heidelberg
F. Vogel, Heidelberg
G. G. Wendt, Marburg

Beirat / Advisory Board / Rédacteurs adjoints

G. Anders, Groningen
H. Baitsch, Ulm
A. G. Bearn, New York
W. Beermann, Tübingen
H. Bickel, Heidelberg
N. P. Bochkov, Moskau
K. H. Degenhardt, Frankfurt/Main
K. Goerttler, Heidelberg
H. Grüneberg, London
B. Hassenstein, Freiburg i. Br.
J. Hirschfeld, Stockholm

K. Hirschhorn, New York
H. Holzer, Freiburg i. Br.
W. Jaeger, Heidelberg
H. Kalmus, London
D. Klein, Genève
E. Krah, Heidelberg
H. Langendorff,
Freiburg i. Br.
H. Lehmann, Cambridge
W. Lenz, Münster/W.
V. A. McKusick, Baltimore

H. Nachtsheim, Berlin
K. Patau, Madison
A. Prader, Zürich
H. Ritter, Tübingen
C. Ropartz, Bois-Guillaume
W. J. Schull, Ann Arbor
H. G. Schwarzscher, Wien
P. Starlinger, Köln
C. Stern, Berkeley
H. E. Sutton, Austin
U. Wolf, Freiburg i. Br.

Band 22 · 1974

Springer-Verlag · Berlin · Heidelberg · New York



The exclusive copyright for all languages and countries, including the right for photomechanical and any other reproduction, also in microform, is transferred to the publisher.

The use in this journal of registered or trade names, trademarks etc. without special acknowledgement does not imply that such names, as defined by the relevant protection laws, may be regarded as unprotected and thus free for general use.

Alle Rechte, einschließlich das der Übersetzung in fremde Sprachen und das der fotomechanischen Wiedergabe oder einer sonstigen Vervielfältigung, auch in Mikroform, vorbehalten. Jedoch wird gewerblichen Unternehmen für den innerbetrieblichen Gebrauch nach Maßgabe des zwischen dem Börsenverein des Deutschen Buchhandels e.V. und dem Bundesverband der Deutschen Industrie abgeschlossenen Rahmenabkommens die Anfertigung einer fotomechanischen Vervielfältigung gestattet. Wenn für diese Zeitschrift kein Pauschalabkommen mit dem Verlag vereinbart worden ist, ist eine Wertmarke im Betrage von DM 0,40 pro Seite zu verwenden.

Der Verlag läßt diese Beträge den Autorenverbänden zufließen.

Die Wiedergabe von Gebrauchsnamen, Handelsnamen, Warenbezeichnungen usw. in dieser Zeitschrift berechtigt auch ohne besondere Kennzeichnung nicht zu der Annahme, daß solche Namen im Sinne der Warenzeichen- und Markenschutz-Gesetzgebung als frei zu betrachten wären und daher von jedermann benutzt werden dürften.

Springer-Verlag Berlin · Heidelberg · New York

Printed in Germany by J. P. Peter, Gebr. Holstein, Rothenburg o. d. Tbr.

© by Springer-Verlag Berlin · Heidelberg 1974

Inhalt/Contents

Übersichtsartikel · Reviews · Revues générales

Berendes, U.: Multiple Tumors of the Skin: Clinical, Histopathological, and Genetic Features	181
Theile, U.: Sjögren-Larsson Syndrome. Oligophrenia-Ichthyosis-Di/Tetraplegia	91

Originalarbeiten · Original Investigations · Travaux originaux

Kurze Originalmitteilungen · Short Communications · Communications brèves

Anger, P., Heide, K.-G., Petersen, N.: Erythrocytäre Glutamat-Pyruvat-Transaminase (E.C.2.6.1.2)-Methode zur Darstellung und Genfrequenzen in Schleswig-Holstein	71
Alekhin, V. I., s. Bochkov, N. P., <i>et al.</i>	139
Atkins, L., s. Tishler, P. V., <i>et al.</i>	275
Beijersbergen van Henegouwen, H., s. van Someren, H., <i>et al.</i>	75
Benajam, A., s. Marcelli, A., <i>et al.</i>	233
Bijlsma, J. B., s. de France, H. F., <i>et al.</i>	167
Bissbort, S., s. Kömpf, J., <i>et al.</i>	247/251
Bochkov, N. P., Kuleshov, N. P., Chebotarev, A. N., Alekhin, V. I., Midian, S. A.: Population Cytogenetic Investigation of Newborns in Moscow	139
Bond, C. P., s. de France, H. F., <i>et al.</i>	167
Briddon, S., s. Butler, L. J., <i>et al.</i>	229
Butler, L. J., Briddon, S., Jackson, E. L.: Automatic Chromosome Processing	229
Chebotarev, A. N., s. Bochkov, N. P., <i>et al.</i>	139
Csószt, L., s. Czeizel, A., <i>et al.</i>	159
Curtis, D. J.: Acrocentric Associations in Mongol Populations	17
Czeizel, A., Gárdonyi, J.: Retinoblastoma in Hungary, 1960—1968	153
Czeizel, A., Csószt, L., Gárdonyi, J., Remenár, L., Ruziscka, P.: Chromosome Studies in Twelve Patients with Retinoblastoma	159
Dausset, J., s. Marcelli, A., <i>et al.</i>	233
de France, H. F., Bijlsma, J. B., Bond, C. P.: Direct-Giemsa-Banding Pattern Analysis of Human Chromosomes by Means of a Television Microdensitometer: The Quantiment 720D	167
Distèche, C., s. Hermann, B., <i>et al.</i>	255
Dobos, M., Schuler, D., Fekete, Gy.: Cyclophosphamide-Induced Chromosomal Aberrations in Nontumorous Patients	221
Escobar, J. I., s. Sanchez, O., <i>et al.</i>	59
Fekete, Gy., s. Dobos, M., <i>et al.</i>	221
Freis, H., s. Mauff, G., <i>et al.</i>	211
Frederic, J., s. Hermann, B., <i>et al.</i>	255
Friedrichson, U., s. Ritter, H., <i>et al.</i>	261/265
Gárdonyi, J., s. Czeizel, A.	153/159
Ghymers, D., s. Hermann, B., <i>et al.</i>	255
Gloede, J. F., Stenger, H. H.: Symphalangismus, Strabismus und Mittelohrmißbildung	23
Goedde, H. W., Stahn, M.: PGM ₃ (PGM ₁ , PGM ₂) Phenotyping in Human Leucocytes with a Simplified Method	243
Goedde, H. W., s. Singh, S., <i>et al.</i>	133
Gußmann, S.: Densitometrische Untersuchung zum Polymorphismus C3	311
Heide, K.-G., s. Anger, P., <i>et al.</i>	71
Hermann, B., Distèche, C., Ghymers, D., Frederic, J.: Un cas d'allongement des bras longs d'un chromosome B ₁ par insertion [46XX:ins.(4;?)(q23;?)]	255
Hökendorf, H., Miehe, H., Theile, U.: Myopathia distalis infantilis hereditaria ? 1. Mitteilung	33

Hummel, K., s. Mauff, G., <i>et al.</i>	211
Jackson, E. L., s. Butler, L. J., <i>et al.</i>	229
Khan, M., s. van Someren, H., <i>et al.</i>	75
Kömpf, J., Bissbort, S.: The Polymorphism of Alanine Aminotransferase (EC:2.6.1.2): Spectrophotometrical Assay of GPT	251
Kömpf, J., Bissbort, S., Ritter, H., Wendt, G. G.: The Polymorphism of Alanine Aminotransferase (EC:2.6.1.2): Densitometrical Assay	247
Kosasih, E. N., s. Lie-Injo, L. E., <i>et al.</i>	331
Kučerová, M., Políková, Z.: Variations of Centromeric Region of Chromosome No. 1 and No. 9 in one Family	327
Kuleshov, N. P., s. Bochkov, N. P., <i>et al.</i>	139
Lamborot-Manzur, M., s. Tishler, P. V., <i>et al.</i>	275
Lejeune, J., s. Marcelli, A., <i>et al.</i>	233
Lie-Injo, L. E., Kosasih, E. N., Tann, G.: Variation of Several Erythrocyte Enzymes and Serum Proteins of Indonesians from North Sumatra	331
Marcelli, A., Benajam, A., Porrier, J. C., Dausset, J., Rethore, M. O., Prieur, M., Lejeune, J.: Etude d'une modification de l'expression du locus AB0 chez un sujet 47,XY, (?18q—)+	233
Marimuthu, K. M., s. Selles, W. D., <i>et al.</i>	1
Mark, J., Pontén, J., Westermarck, B.: G-Band Analyses of an Established Cell Line of a Human Malignant Glioma	323
Mauff, G., Freis, H., Potrafki, B. G., Hummel, K., Pulverer, G.: Zur Problematik der Bestimmung seltener Varianten des C3-Polymorphismus. Untersuchungen an zwei Sippen mit Merkmalen F0.65 und F0.5	211
Miehe, H., s. Hökendorf, H., <i>et al.</i>	33
Midian, S. A., s. Bochkov, N. P., <i>et al.</i>	139
Mürset, G., s. Schinzel, A., <i>et al.</i>	287
Neurath, P. W., s. Selles, W. D., <i>et al.</i>	1
Olek, K., Oyanagi, K., Wardenbach, P.: Quantitative Analysis of Phenylalanine Metabolites in Urine to Detect Heterozygotes of Phenylketonuria	85
Orye, E.: Satellite Association and Variations in Length of the Nucleolar Constriction of Normal and Variant Human G Chromosomes	299
Oyanagi, K., s. Olek, K., <i>et al.</i>	85
Passarge, E., s. Rüdiger, H. W., <i>et al.</i>	81
Petersen, N., s. Anger, P., <i>et al.</i>	71
Políková, Z., s. Kučerová, M.	327
Pontén, J., s. Mark, J., <i>et al.</i>	323
Porrier, J. C., s. Marcelli, A., <i>et al.</i>	233
Potrafki, B. G., s. Mauff, G., <i>et al.</i>	211
Pulverer, G., s. Mauff, G., <i>et al.</i>	211
Prieur, M., s. Marcelli, A., <i>et al.</i>	233
Remenár, L., s. Czeizel, A., <i>et al.</i>	159
Rethore, M. O., s. Marcelli, A., <i>et al.</i>	233
Ritter, H., Friedrichson, U., Schmitt, J.: Genetic Variation of Mannose Phosphate Isomerase in Man	261
Ritter, H., Friedrichson, U., Schmitt, J.: Genetic Polymorphism of Hexokinase in Primates	265
Ritter, H., s. Kömpf, J., <i>et al.</i>	247
Ritter, H., s. Schmitt, J.	263
Rosner, B., s. Tishler, P. V., <i>et al.</i>	275
Rüdiger, H. W., Wolff, R., Wendel, U., Passarge, E.: Enhancement of Amniotic Fluid Cell Growth in Culture	81
Ruzicka, F.: Effect of G-Banding Techniques on the Ultrastructure of Human Chromosomes	119
Ruzicka, P., s. Czeizel, A., <i>et al.</i>	159
Sanchez, O., Yunis, J. J., Escobar, J. I.: Partial Trisomy 11 in a Child Resulting from a Complex Maternal Rearrangement of Chromosomes 11, 12 and 13	59

Sareen, K. N., s. Singh, S., <i>et al.</i>	133
Schinzel, A., Schmid, W., Mürset, G.: Different Forms of Incomplete Trisomy 13. Mosaicism and Partial Trisomy for the Proximal and Distal Long Arm. Report of Three Cases.	287
Schmid, W., s. Schinzel, A., <i>et al.</i>	287
Schmitt, J., Ritter, H.: Genetic Variation of Aconitate Hydratase in Man	263
Schmitt, J., s. Ritter, H., <i>et al.</i>	261/265
Schuler, D., s. Dobos, M., <i>et al.</i>	221
Schwieder, R., s. Schwinger, E., <i>et al.</i>	127
Schwinger, E., Sperling, H., Schwieder, R.: Strongly Fluorescent Chromosome Bands in Metaphase and Interphase	127
Schwinger, E., Wild, P.: Length of the Y Chromosome and Antisocial Behaviour?	67
Selles, W. D., Marimuthu, K. M., Neurath, P. W.: Variations in Normal Human Chromosomes	1
Singh, S., Sareen, K. N., Goedde, H. W.: Investigation of Some Biochemical Genetic Markers in Four Endogamous Groups from Panjab (N.W. India). II. Red Cell Enzyme Polymorphisms	133
Sperling, H., s. Schwinger, E., <i>et al.</i>	127
Stahn, M., s. Goedde, H. W.	243
Stenger, H. H., s. Gloede, J. F.	23
Tann, G., s. Lie-Injo, L. E., <i>et al.</i>	331
Theile, U., s. Hökendorf, H., <i>et al.</i>	33
Tishler, P. V., Rosner, B., Lamborot-Manzur, M., Atkins, L.: Studies on the Location of the Y Fluorescent Body in Human Interphase Nuclei	275
van Someren, H., Beijersbergen van Henegouwen, H., Khan, M.: Rapid Detection of Hypoxanthine-Guanine Phosphoribosyltransferase on Cellogel	75
Vormittag, W., Weninger, M.: Hautleisten- und Handfurchenuntersuchungen zur Frage der Heterogenie des idiopathischen Diabetes mellitus	45
Wahlström, J.: The Quantity of Viable Cells at Various Stages of Gestation	335
Wardenbach, P., s. Olek, K., <i>et al.</i>	85
Wendel, U., s. Rüdiger, H. W., <i>et al.</i>	81
Wendt, G. G., s. Kömpf, J., <i>et al.</i>	247
Weninger, M., s. Vormittag, W.	45
Westermarck, B., s. Mark, J., <i>et al.</i>	323
Wild, P., s. Schwinger, E.	67
Wolff, R., s. Rüdiger, H. W., <i>et al.</i>	81
Yunis, J. J., s. Sanchez, O., <i>et al.</i>	59

Clinical Case Reports

Hillig, U., Grundner, H.-G.: The Ellis-van Creveld Syndrome in an Infant	271
Leu, H. J.: Familiar Congenital Absence of Valves in the Deep Leg Veins	347
Ruthner, U., Golob, E.: Identification of a Large Submetacentric X Chromosome as Pericentric Inversion of an Isochromosome of the Long Arm	171
Ruthner, U., Golob, E.: 45,X/45,X,ace(?Yp)+/46,X,r(Y) in a Phenotypically Normal Newborn Male	177
Soudek, D., O'Shaughnessy, S., Laraya, P., McCreary, B. D.: Pericentric Inversion of "Fluorescent" Segment in Chromosome No. 3	343
Theile, U., Rieke, S., Rompe, G.: Tricho-Rhino-Phalangeal Syndrome — a Seldom Constitutional Disorder. Case Report	267
Vogel, F.: Sudden and Unexplained Death of Two Newborn Siblings	89

